

## **13. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz**

**Samstag, 4. März 2023**

### **Kurz-Präsentation der Referenten**

Yvonne Feri ist seit Juni 2022 Präsidentin von ProRaris. Die Aargauerin arbeitet selbständig und ist Inhaberin der Firma FERI Mit-Wirkung, welche Organisationen berät und unterstützt. Ihre politische Karriere begann sie 1993; seit 2011 sitzt sie im Nationalrat und ist Mitglied der Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit. Sie präsidiert die Stiftungen «Kinderschutz Schweiz» und «Stillförderung Schweiz» und hat schon politische Vorstösse rund um seltene Krankheiten eingereicht und vertreten. Sie wünscht sich, dass Menschen mit seltenen Krankheiten schnelle Diagnosen und eine bestmögliche Versorgung erhalten. Damit dies Realität wird, braucht es spezifische Massnahmen, die konsequente Berücksichtigung seltener Krankheiten bei allen gesundheitspolitischen Geschäften sowie die enge Einbindung und solide Finanzierung von Patientenorganisationen. Sie präsidiert sehr gerne ProRaris, welche als wichtige und angesehene Akteurin des Schweizer Gesundheitswesens die Perspektive der Betroffenen fachlich kompetent vertritt.

Cordula Landgraf ist stellvertretende Geschäftsführerin bei der Swiss Clinical Trial Organisation (SCTO) und leitet dort das Team Kommunikation und Stakeholder-Engagement.

Als approbierte Apothekerin mit über 20 Jahren Berufserfahrung sowohl in der Pharmaindustrie, der Heilmittelbehörde sowie im nicht-kommerziellen Bereich bringt Frau Landgraf ein umfassendes Verständnis auf dem Gebiet Regulatory Affairs, Regulatory Intelligence sowie Public Affairs mit. Sie verfügt über langjährige Erfahrung in der Einbindung von Stakeholdern und stützt sich auf ein umfangreiches Netzwerk auf nationaler und internationaler Ebene.

Als Überlebende einer Krebserkrankung im jungen Erwachsenenalter liegt ihr das Einbringen der Patientensicht am Herzen. Ihr Interesse gilt insbesondere dem Patient and Public Involvement (PPI) in der klinischen Forschung sowie in Entscheidungsprozessen auf Seiten der Gesundheitsbehörden und Organisationen.

Getreu dem Motto "Wissen hat einen Anfang, aber kein Ende" ist sie eine engagierte Dozentin im Bereich Regulatory Affairs.

Frau Landgraf vertritt die SCTO im Vorstand von EUPATI CH und in anderen Fachorganisationen und Arbeitsgruppen.

Vor ihrem Eintritt in die SCTO war Frau Landgraf Head of Networking bei Swissmedic. In dieser Funktion trug sie massgeblich zum Aufbau der nationalen und internationalen Zusammenarbeit von Swissmedic bei und entwickelte die Strategie des Institutes hinsichtlich Stakeholder-Engagement und internationaler Zusammenarbeit.

Dr. Sandra Kohlmaier hat an der Universität Heidelberg den Master in Biologie mit Schwerpunkten Molekularbiologie, Biochemie und Zellbiologie abgeschlossen, gefolgt von einer Promotion und einem Postdoc in Molecular Life Sciences an der Universität Lausanne/EPFL am Schweizerischen Institut für experimentelle Krebsforschung (ISREC).

Anschliessend war sie sechs Jahre bei Novartis erst als Regulatory Affairs Manager, dann als Medical Advisor im Bereich Cardiovascular & Metabolism und Respiratory tätig. Seit 2014 ist sie am Departement Klinische Forschung (DKF) Basel, der jüngsten Einheit der Medizinischen Fakultät an der Universität Basel mit Standort am Universitätsspital Basel. Dort ist sie als Senior Wissenschaftliche Mitarbeiterin im Bereich Aus- und Weiterbildung tätig, u.a. mit Referententätigkeit, als Kursleitung, sowie in der Beratung von Forschungsgruppen zu unterschiedlichen Themen im Bereich akademische klinische Forschung. 2022 hat sie die Projektleitung Patient & Public Involvement (PPI) am DKF übernommen. Ihr ist es ein grosses Anliegen, dass Patientenvertretungen durch das Einbringen ihrer Meinungen, Sichtweisen und Erfahrungen künftig möglichst jedes Forschungsprojekt aktiv mitgestalten und so klinische Forschung effizienter und relevanter machen.

Jennifer Woods wurde 1985 in Lausanne geboren und ist das Kind zweier Migranten aus den USA. Aufgewachsen ist sie in Basel, wo sie auch das Gymnasium abgeschlossen hat. Seit Ihrem achten Lebensjahr ist sie Patientin und dieser Umstand machte sie schon in jungen Jahren zur Teilnehmerin in klinischen Studien im Bereich der Forschung. Vom Wesen und Interesse her, hätte sie sich gerne einem gestalterischen Beruf hingeeben. Das Leben zog sie aber in Richtung seltene Krankheiten.

Ihre Krankheit heisst Carney Complex (CNC). Menschen mit CNC fehlt ein Tumorsuppressor-Gen. Dies verursacht im ganzen Körper Tumorwucherungen (mehrheitlich gutartige Neoplasien). Am häufigsten betroffen sind das endokrine System, die Haut und das Herz.

Unzählige Arzttermine und Operationen machten es ihr schwer eine Ausbildung abzuschliessen oder einer geregelten Arbeit nachzugehen. Seit 2013 erhält sie deswegen auch eine IV-Rente. All dies hielt sie aber nicht davon ab, sich trotzdem freiwillig zu engagieren. Zunächst bei den Pfadfindern und später für ihre seltene Erkrankung. Im 2011 gründete sie die internationale Facebook-Gruppe Carney Complex Community, gestaltete das Logo und führt deren Webseite, hielt während 6 Jahren den Carney-Complex-Awareness-Day ab und hat noch weitere Ziele, wie z.B. eine Patienten-Registatur, um Forschung für ihre Erkrankung wiederaufzunehmen und Informations-Broschüren für Betroffene, deren Familien und medizinisches Fachpersonal.

All diese Erfahrungen ermöglichten ihr im Jahr 2022 die Stelle als stellv. Patientenvertreterin bei der Nationalen Koordinationsplattform Klinische Forschung (CPCR) für die Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) anzutreten.

Dr. Gabriela Zenhäusern ist seit 2019 die stellvertretende Leiterin der Abteilung Stakeholder Engagement bei Swissmedic, dem Schweizerischen Heilmittelinstitut. In ihrer Funktion leitet Frau Zenhäusern unter anderem die Swissmedic Arbeitsgruppe der Patienten- und Konsumentenorganisationen und vertritt Swissmedic im Regulatory Arm des EUPATI Advisory Committees. Weiter amtiert Frau Zenhäusern als Vizepräsidentin der Generalversammlung des International Council of Harmonisation (ICH) und vertritt Swissmedic im International Pharmaceutical Regulators Programme (IPRP) Management Committee und dem Access Consortium, einer Zusammenarbeit mit den Heilmittelbehörden von Australien, Kanada, Singapur und Grossbritannien.

Gabriela Zenhäusern arbeitete von 2010 bis 2015 im Bereich Zulassung bei Swissmedic, bevor sie von 2015 bis 2019 zum Team «Regulatory Systems Strengthening» der Weltgesundheitsorganisation (WHO) wechselte.

Gabriela Zenhäusern ist Pharmazeutin und hat am Departement Biomedizin in Basel, Schweiz, in Biomedizinischer Forschung promoviert.

David H.-U. Haerry ist seit 1996 als Autor und Konferenzberichterstatter tätig. Er ist Mitautor einer Datenbank über Reise- und Aufenthaltsbeschränkungen für Menschen, die mit HIV leben: [www.hivtravel.org](http://www.hivtravel.org)

Er ist Generalsekretär der Swiss Academic Foundation on Education in Infectious Diseases SAFE-ID, Mitglied des Kernteams des Patvocates Network, Mitglied des Executive Teams der Patient Focused Medicines Development Initiative PFMD und Mitglied des Impact Council für Gilde Healthcare. Seit 2012 ist er an dem Projekt EUPATI (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation Innovative Medicines Initiative) beteiligt und ist derzeit Ko-Vorsitzender des Beratungsausschusses. David war an der Arbeitsgruppe zur Aktualisierung der CIOMS International Ethical Guidelines for Health-Related Research involving Humans beteiligt, die im Dezember 2016 veröffentlicht wurden. Von 2013 bis 2016 war er Ko-Vorsitzender der Arbeitsgruppe Patienten und Verbraucher bei der Europäischen Arzneimittelagentur EMA.

In der Schweiz ist David Haerry Co-Vorsitzender der Arbeitsgruppe für Patienten- und Konsumentenorganisationen bei Swissmedic. Er ist Mitglied der kantonalen Ethikkommission in Zürich, Mitglied des Expertenausschusses für Krebsvorsorge und Gutachter für wissenschaftliche Forschungsprojekte, die beim Schweizerischen Nationalfonds und dem Swiss Personalised Health Network eingereicht werden. Er ist Gründer und Vorsitzender des Positivrats Schweiz und beteiligt sich intensiv an der Schweizer Hepatitis-Strategie.

David ist seit 2004 in der Entwicklung von HIV- und Hepatitis-C-Virus (HCV)-Arzneimitteln tätig und befasst sich mit HIV/AIDS-bezogenen Fragen der Zulassung, Forschungsethik, personalisierter Medizin, Risikokommunikation, Pharmakovigilanz, Beobachtungsstudien, biomedizinischer Prävention und Forschung. Er ist Mitverfasser einer Reihe von Peer-Review-Veröffentlichungen zu Infektionskrankheiten, Arzt-Patienten-Kommunikation und Pharmakovigilanz. David lebt seit 1986 mit HIV.

Dr. Jean-Blaise Wasserfallen hat an der Universität Lausanne Medizin studiert, gefolgt von der Ausbildung zum Facharzt FMH für Innere Medizin und klinische Allergologie und Immunologie. Ausserdem hat er einen Master-Abschluss in Public Policy von der Georgetown University in Washington (USA). Nach seiner Rückkehr aus den Vereinigten Staaten im Jahr 1996 arbeitete er Halbjahr als Oberarzt in der Abteilung für Innere Medizin und Halbjahr in der medizinischen Direktion. 2008 wurde er zum Medizinischen Direktor des CHUV ernannt. Diese Position übte er bis Ende 2020 aus, um dann in Frühpension zu gehen. Er war in verschiedenen Kommissionen tätig, die sich mit Gesundheitspolitik, Qualität, Sicherheit und Gesundheitsökonomie auf lokaler, nationaler und internationaler Ebene befassen.

Auf akademischer Ebene war er von 2011-2020 ordentlicher Professor an der Faculté des Hautes Etudes Commerciales (HEC) der Universität Lausanne. Er arbeitete an den Lehrgängen in Gesundheitsökonomie und -management mit und hat am CHUV Nachdiplom- und Weiterbildungskurse in Gesundheitsökonomie, Versorgungsqualität sowie Risiko- und Fehlermanagement geschaffen.

Er ist Autor von mehr als 100 Forschungsarbeiten zu Versorgungsqualität, Patientensicherheit, Effizienz und Gesundheitsökonomie, die in verschiedenen Fachzeitschriften veröffentlicht wurden. Er ist Präsident der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten kosek.

PD Dr. Michaela Fux ist Immunologin mit fachlichem Schwerpunkt in Primäre Immundefekte und Allergien. Sie ist seit Januar 2021 die Projekt Managerin des Schweizer Register für Seltene Krankheiten. Sie hat 2005 an der Universität Bern in Immunologie mit dem Thema der Autoimmun-Urtikaria promoviert. Anschliessend war Sie als PostDoc in Neuroimmunologie in Dänemark tätig, gefolgt von einer Anstellung bei der Pharma-Industrie mit Schwerpunkt auf der Entwicklung von Biopharmaka gegen Allergien. Ab Ende 2008 arbeitete sie am Inselspital, Universitätsspital Bern. Sie leitete die Clinical Cytomics Facility am Universitätsinstitut für Klinische Chemie und am Zentrum für Labormedizin. Zusätzlich leitete sie eine Forschungsgruppe mit dem Fokus der Regulation von humanen Basophilen in allergischen Reaktionen. 2018 hat sie in klinisch immunologische Diagnostik habilitiert. Sie ist national und international unter Immunologen sehr gut vernetzt und ist Mitglied der Schweizerischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie und der European Academy of Allergy and Clinical Immunology.

Dr. med. Leonie Schreck studierte Humanmedizin an der Universität Zürich. Ihre medizinische Doktorarbeit schrieb sie über Krebserkrankungen bei Kindern im Labor des Kinderspitals Zürich. Danach sammelte sie Erfahrungen in Innerer Medizin und Public Health. Seit 2021 doktoriert sie an der Universität Bern über die Epidemiologie von primärer ziliärer Dyskinesie (PCD), einer seltenen Krankheit. Sie ist Projektkoordinatorin der partizipativen Studie COVID-PCD, welche Menschen mit PCD durch die Corona-Pandemie begleitet.

Dr. Natalie Bayard-Guggisberg hat an der Universität Bern Psychologie studiert. Nach dem Studium hat sie als Kinder- und Jugendpsychologin gearbeitet und die postgraduierten Ausbildung zur Erziehungsberaterin und Schulpsychologin absolviert. Anfang 2021 hat sie an der Universität Bern in Entwicklungspsychologie zum Thema «Metakognitive Entwicklung» promoviert. Seit Frühling 2021 arbeitet sie als wissenschaftliche Mitarbeiterin beim Schweizer Register für seltene Krankheiten.

Dr. Alfred Wiesbauer, Vize-Präsident von ProRaris, ist Zahnarzt in Cham. Als Vater einer Tochter, die an Mukopolysaccharidose IVa, Morbus Morquio, leidet, ist er zudem seit 2003 Vizepräsident des Vereins MPS Schweiz und engagiert sich darüber hinaus im internationalen MPS-Netzwerk. Nach einem Masterstudium in Public Health ist er auch als Kantonzahnarzt zum Brückenbauer zwischen Patienten, Leistungserbringern, Pharma und Versicherern geworden.

Stephan Hüsler ist Geschäftsleiter von Retina Suisse. Er arbeitet als Patientenvertreter in der Fachgruppe Versorgung der Kosek mit. Ferner ist er Präsident von Agile.ch und setzt sich für die Inklusion von Menschen mit Behinderungen ein. Er ist verheiratet, hat vier Kinder und ist wohnhaft in Emmenbrücke. Er ist durch die Netzhautkrankheit Retinitis Pigmentosa sehbehindert. Er interessiert sich sehr für die Netzhaut-Forschung und alles, was mit Sehen zusammenhängt. In seiner Freizeit liest (am liebsten Punkschrift) und wandert er gerne.



Dr. Therese Stutz Steiger ist Ärztin und Public Health Consultant im Ruhestand. Während fast 25 Jahren arbeitete sie im Bundesamt für Gesundheit. Sie war 1986 Gründungsmitglied und ab 2011 zunächst Co-Präsidentin, ab 2014 Präsidentin der Schweizerischen Vereinigung Osteogenesis Imperfecta (SVOI-ASOI), sowie mehrjährige Präsidentin von AGILE Behindertenselbsthilfe Schweiz. Sie ist seit 2012 Vorstandsmitglied von ProRaris und seit 2018 Vize-Präsidentin. Sie vertritt die Patienten\*Innen in der «Fachgruppe Versorgung» der Nationalen Koordination Seltener Krankheiten kosek. Sie findet es wichtig, Kräfte zu bündeln, um gemeinsame Interessen wirkungsvoll vertreten zu können.